

## Projekt für Personen mit dem Smith-Lemli-Opitz Syndrom und ihre Familien

*Liebe Familie mit einem Kind (in jedem Alter) mit Smith-Lemli-Opitz Syndrom,*

Gerne informieren wir Sie über ein neues Projekt für Personen mit Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS), *dem SLOS Natural History Projekt*. Wir sind Patientenvertreter in MetabERN<sup>1</sup> für Personen mit SLOS. MetabERN ist ein von der EU eingerichtetes Europäisches Referenznetzwerk für erbliche Stoffwechselstörungen.

### Verbesserung der Beratung und Entwicklung von Therapien

Das neue Projekt zielt darauf ab, die Familienberatung zu verbessern und Strategien für therapeutische Interventionen und eine langfristige Gesundheitsversorgung zu entwickeln. Allgemeine Symptome werden ebenso beschrieben wie die Häufigkeit von Schlafstörungen, Autismus und komplexen Verhaltensstörungen, die die Familien betreffen.

Wir hoffen, dass Sie an einer kurzen Umfrage darüber teilnehmen, welche Symptome und Aspekte von SLOS Sie wesentlich und herausfordernd finden und ob Sie daran interessiert sind, mehr Informationen über das Projekt zu erhalten oder sich einem Familiennetzwerk anzuschließen.

Antworten von Familien, die ein oder mehrere Kinder durch SLOS verloren haben, sind uns ebenfalls sehr wichtig und wir freuen uns über jeden Beitrag.

### SLOS ist eine Stoffwechselerkrankung

Seit der Entdeckung im Jahr 1993 wissen wir, dass SLOS eine vererbte Stoffwechselerkrankung ist. Dies ist elementares Wissen, um die richtigen Behandlungsmethoden zu finden. Die Ursache für SLOS ist ein Fehler in der Synthese von Cholesterin im Körper aufgrund genetischer Veränderungen (DNA-Varianten) im sogenannten DHCR7-Gen. Es gibt mehr als 200 verschiedene Arten solcher Varianten, die SLOS verursachen.

### Mehrere biochemische Prozesse sind betroffen

Die defekte Cholesterinsynthese wirkt sich auf mehrere biochemische Prozesse im Körper auf komplexe Weise aus, was zu unterschiedlichen Anzeichen und Symptomen führt. Leicht betroffene Personen haben möglicherweise keine oder geringfügige angeborene körperliche Merkmale, eine fast normale kognitive Funktion, aber oft Verhaltensprobleme. Eine stärkere Ausprägung von SLOS kann lebensbedrohlich sein und Fehlbildungen des Herzens, der Lunge, der Nieren, des Magen-Darm-Trakts und der Genitalien mit sich bringen.

---

<sup>1</sup>Weitere Informationen: <https://metab.ern-net.eu/>

## **Geringes Wissen über SLOS**

Es gibt noch zu wenig Wissen über SLOS. Weitere klinische Studien und Forschungen sind erforderlich, um die Komplexität und Variabilität von Symptomen und Ausprägungen von SLOS zu verstehen und die Gesundheitsversorgung und Therapie für Personen mit unterschiedlichem Schweregrad von SLOS zu verbessern. Als Patientenvertreter begrüßen wir daher dieses Projekt.

## **Weitere Daten werden erhoben**

Projektleiter ist Dr. Dorothea Haas vom Universitätsklinikum Heidelberg, Mitglied von MetabERN und des offiziellen Registers von MetabERN, dem Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders<sup>2</sup> (U-IMD), welches die Plattform der Studie bilden wird.

Dorothea Haas hat Gesundheitsdienstleister und Zentren innerhalb MetabERNs zur Teilnahme an der Studie eingeladen. Mehrere SLOS-Patientendaten sind bereits im U-IMD enthalten. Weitere Daten werden gesammelt und analysiert, um das Verständnis dieser komplexen Stoffwechselerkrankung zu verbessern.

## **Eine Umfrage für Familien**

Das Projekt soll Informationen betroffener Familien über Symptome und Aspekte von SLOS sammeln, die Sie für wichtig und herausfordernd halten. Welche Gesundheitsprobleme beeinflussen die Gesundheit Ihres Kindes und den Alltag am meisten, bei denen mehr Wissen einen Unterschied machen könnte?

Bitte beantworten Sie die Fragen dazu in unserer Umfrage (<https://www.surveymonkey.com/r/2K9F5WF>). Die Ergebnisse werden als Statistik ohne Namen ausgewertet und dargestellt.

Wir möchten zudem von Ihnen wissen, ob Sie bei einem digitalen Treffen mehr Informationen über das Projekt SLOS Natural History erhalten möchten und ob Sie daran interessiert sind, sich einem Familiennetzwerk anzuschließen, das mit dem Projekt verbunden ist.

Wir freuen uns darauf, mit Ihnen in Kontakt zu treten!

***E-Mail-Adresse an uns: [parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu](mailto:parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu)***

***Karin Mossler, Antje Enekwe und Anne Kalweit***

Patientenvertreter für SLOS in MetabERN, das PD-Subnetwork

---

<sup>2</sup> Weitere Informationen: <https://u-imd.org/>